

СЛУЧАЙ ДОФА-ЗАВИСИМОЙ ДИСТОНИИ

Белоголовая Е. А., Лихачев С. А., Аленикова О. А.,
Чернуха Т. Н., Линник О. В.

РНПЦ неврологии и нейрохирургии

Введение. Дистония относится к группе экстрапирамидных синдромов, получивших название «расстройства движений» (movement disorders). Клинически она характеризуется изменением мышечного тонуса, приводящим к возникновению медленных вращательных гиперкинезов шеи, туловища и конечностей, формированием патологических поз, иногда тремором. Болезнь Сегавы (дофа-зависимая дистония) описана сравнительно недавно, в 1972 г. японским неврологом М. Segawa, который описал 9 пациентов с дистоническими позами и гиперкинезами, у которых наблюдался «драматический» эффект улучшения на прием малых доз препаратов леводопы.

Цель исследования: Провести анализ клинического случая дофа-зависимой дистонии с целью обратить внимание врача-невролога на особенности клинической картины, постановку диагноза, современные аспекты медикаментозной терапии.

Материал и методы: Данные клинического исследования, лабораторных и инструментальных методов диагностики, литературные источники.

Результаты и обсуждение: Пациентка Б., 21 год, бухгалтер, находилась на стационарном лечении в неврологическом отделении №3 РНПЦ неврологии и нейрохирургии. При поступлении предъявляла жалобы на насильственные движения в конечностях, ротацию левой кисти и стопы кнутри при ходьбе, вздрагивания конечностей.

Анамнез заболевания: ребенок от первой беременности, протекающей на фоне угрозы выкидыша на протяжении всей беременности. Роды стимулировали. Ребенок болеет с 5-летнего возраста, когда появились боли в левой ноге при длительной ходьбе, слабость в конечностях, нарушение походки, появилась "косопласть" при ходьбе. Консультирована неврологом, установлен диагноз: «Болезнь Штрюмпеля». Регулярно наблюдалась неврологом по поводу спастической параплегии Штрюмпеля, проходила курсы лечения. До 10-летнего возраста училась в школе, затем обучение на дому, передвигалась по дому с трудом, на носках. За последующие годы состояние ухудшилось: присоединилась скованность верхних конечностей, ухудшилось передвижение. В 2013 г. проходила стационарное лечение в РНПЦ неврологии и нейрохирургии в неврологическом отделении для детей с диагнозом: дофа-зависимая дистония (болезнь Сегавы). Выполнялись обследования: МРТ головного мозга: данных за объемный процесс не выявлено. ЭЭГ: легкие диффузные изменения в виде дезорганизации коркового ритма и усилении медленно-волновой активности. На фоне приема мадопара в отделении наблюдалось значительное снижение мышечного тонуса в конечностях, улучшение походки – со слов мамы, "ушла на своих ногах" (могла самостоятельно проходить большее расстояние,

уменьшилась утомляемость). Рекомендован прием мадопара амбулаторно, принимала по схеме: 1/4+1/8+1/8 табл. 250 мг. За период 2013-2016 гг. состояние пациентки было стабильным. В 2016 г. была госпитализирована в РНПЦ неврологии и нейрохирургии с целью коррекции терапии. Установлен клинический диагноз: дофа-зависимая дистония (болезнь Сегавы), с легким миоклоническим гиперкинезом верхних конечностей. На фоне лечения состояние улучшилось: улучшилось общее самочувствие, миоклонические гиперкинезы в руках практически не беспокоили. 2 года пациентка очно училась, в настоящее время работает. Принимает мадопар 250 мг 1/4+1/8+1/8 таблетки в сутки, карбамазепин 200 мг 2 раза в сутки. Стала отмечать усиление вздрагиваний в течение последних 3 месяцев.

Неврологический статус при поступлении. ВНД: ориентирована верно. Память и критика сохранены. Астенизирована. ЧН: зрачки D=S, движения глазных яблок в полном объеме, оскал симметричен, глоточный рефлекс живой. Мышечный тонус в конечностях не изменен. Сила в конечностях 5 баллов. Объем движений в суставах полный. Сухожильно-периостальные рефлексy с верхних конечностей D=S, с расширенных зон, слева зоны расширены, рефлекс Якобсона-Ласке с обеих сторон, с нижних конечностей D=S, коленные оживлены, слева зоны расширены. Симптом Пуссепе с обеих сторон. Чувствительных и координаторных нарушений нет. Менингеальных знаков нет. Периодические эпизоды вздрагиваний по типу миоклонических в верхних конечностях. Снижены физиологические синкинезии при ходьбе справа. Легкая ротация кнутри левой кисти и левой стопы – дистонический компонент.

Результаты обследований. МРТ головного мозга: патологических объемных образований в полости черепа не выявлено. Релаксационные характеристики вещества мозга обычные. Желудочки мозга нормальных размеров, без деформаций. Субарахноидальные пространства не расширены. Срединные структуры не смещены. Краниоспинальный переход без особенностей. При проведении диффузионно-взвешенной томографии участков ограничения диффузии в веществе мозга не выявлено. Заключение: Данных за объемный процесс не выявлено. Окулист: Заключение: Спазм аккомодации OU. Синдром сухого глаза OU. УЗИ щитовидной железы: без патологии. Заключение врача-генетика РНПЦ «Мать и дитя»: дофа-зависимая дистония. На основании жалоб, анамнеза заболевания, клинико-лабораторных методов исследования был установлен диагноз: дофа-зависимая дистония (болезнь Сегавы) с легким дистоническим гиперкинезом в левых конечностях, легким миоклоническим гиперкинезом верхних конечностей. Дифференциальный диагноз проводился с ювенильным паркинсонизмом, детским церебральным параличом, болезнью Вильсона-Коновалова, нейроакантоцитозом, болезнью Галлервордена-Шпатца, хореей Гентингтона. Использование дополнительных методов обследований и особенности клинической картины позволили исключить данные заболевания. Проведенное лечение: мадопар 250 мг по 1/4 табл. 3 раза в день, фенибут. На фоне проводимого лечения несколько уменьшились миоклонические гиперкинезы в руках.

В 1994 г. ген дофа-чувствительной дистонии был идентифицирован. Оказалось, что он кодирует синтез одного из ключевых ферментов дофаминового обмена – ГТФ-циклогидрогеназу 1 (ГЦГ-1) гена, получившего название GCH 1, который был картирован на хромосоме 14q22.1. При наличии мутации в гене, нарушается функция данного фермента, что приводит к каскаду биохимических нарушений, в результате чего развивается недостаточность выработки дофамина в черной субстанции.

Дофа-зависимая дистония относится к группе дистонии-плюс, характеризуется началом в детском возрасте, сочетанием дистонии с симптомами паркинсонизма, наличием медленно-прогрессирующего течения и высокой эффективностью лечения препаратами леводопы. Как правило, нижние конечности страдают сильнее. Имеется особенность распространения дистонии по принципу буквы «N»: симптомы болезни появляются в одной ноге, затем поражают руку с той же стороны, затем противоположную ногу, затем руку.

Есть еще ряд симптомов, характерных для дофа-чувствительной дистонии: колебания выраженности двигательных расстройств в течение дня с их уменьшением после сна и усилением к вечеру и основной отличительный признак – стойкий эффект малых доз препаратов леводопы, возмещающих эффект дофамина в головном мозге. Описаны случаи полного регресса неврологических симптомов на фоне приема препаратов леводопы.

Выводы. Для практического невролога заподозрить и выявить у пациента дофа-зависимую дистонию немаловажно, так как данное заболевание хорошо поддается лечению малыми дозами препаратов леводопы. Поскольку дофа-зависимую дистонию не всегда удастся дифференцировать клинически, препараты леводопы целесообразно назначать во всех случаях генерализованной дистонии, развившейся в детском и юношеском возрасте.

РЕЗУЛЬТАТЫ ЧРЕСКОЖНОЙ ЭНДОСКОПИЧЕСКОЙ ГАСТРОСТОМИИ У ПАЦИЕНТОВ С БОКОВЫМ АМИОТРОФИЧЕСКИМ СКЛЕРОЗОМ

**Белоус Е. Н.¹, Лешошко И. М.¹, Жилевич Л. А.¹, Лихачев С. А.²,
Рушкевич Ю. Н.²**

¹ ГУ «РКГИВОВ им. П. М. Машерова»

² РНПЦ неврологии и нейрохирургии

Введение. Боковой амиотрофический склероз (БАС) хроническое, быстро прогрессирующее нейродегенеративное заболевание с избирательным поражением центрального и периферического мотонейронов, что приводит к развитию параличей, дыхательным и бульбарным нарушениям. Бульбарные расстройства, в частности дисфагия, усугубляет течение заболевания: